第 2 講　遺伝子の変化と多様性

PART1　塩基レベルの突然変異

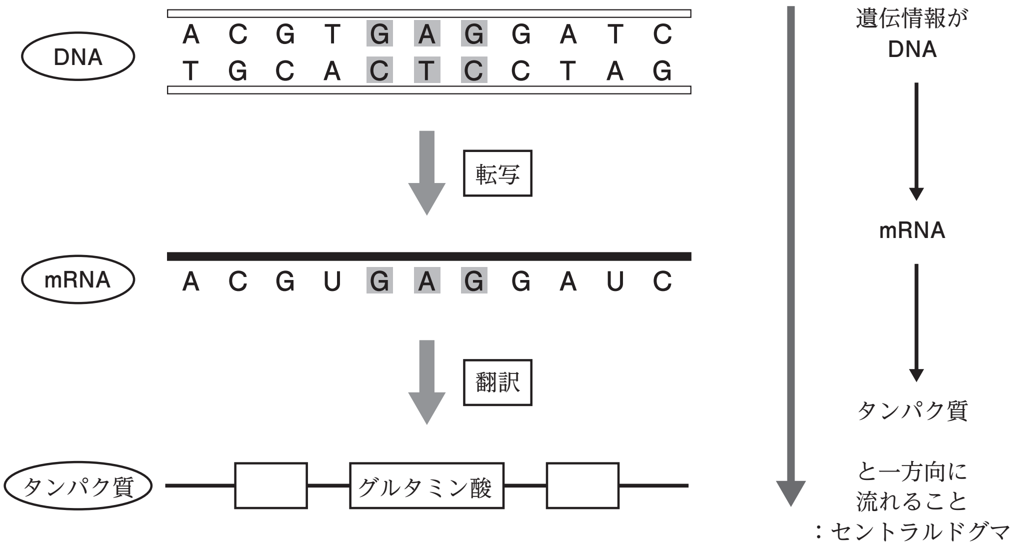
目標
・DNA の塩基配列に基づいてタンパク質が合成される流れを把握する。
・塩基レベルの突然変異が，どのような影響をもつかを理解する。

Chapter1　遺伝子と形質の関係

◆ 遺伝子の発現

生物の体内では，DNA が遺伝子としてはたらき，その塩基配列の情報に基づいてタンパク質が合成される。また，合成されたタンパク質のはたらきによって生物のさまざまな特徴である（　　　　　）が現れる。この一連の過程を“遺伝子の発現”といい，転写と翻訳の 2 つの段階に分けられる。

・（　　　　　）：DNA の塩基配列に相補的な塩基配列をもった mRNA の合成
・（　　　　　）：mRNA の塩基配列に基づいた，アミノ酸の連結によるタンパク質の合成



◆ 突然変異

DNA の塩基配列が何らかの要因によって変化することを（　　　　　　　）という。突然変異によって DNA の塩基配列が変化すると，生物の形質に影響を与える場合がある。

DNA の塩基配列の変化
⇓
mRNA の塩基配列の変化
⇓
タンパク質のアミノ酸配列の変化
⇓
タンパク質のはたらきの変化
⇓
生物の形質の変化

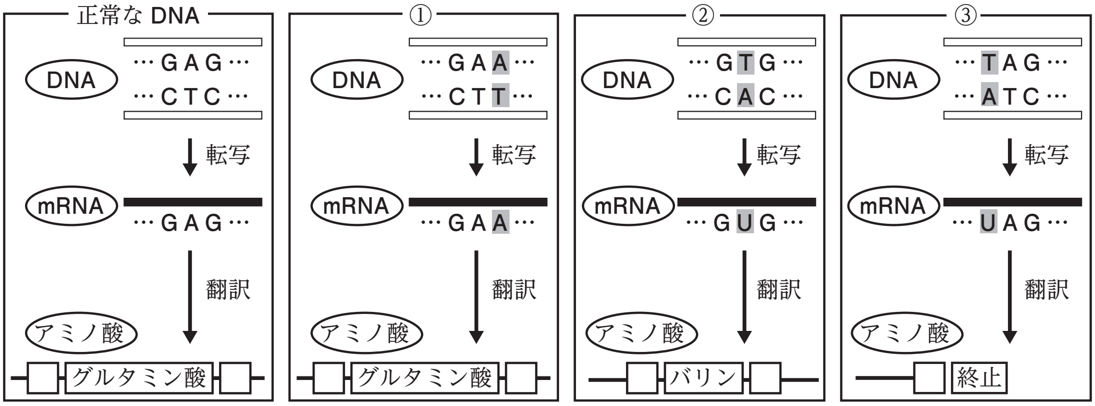
突然変異の原因：放射線（X 線），紫外線など

Chapter2　塩基レベルの突然変異

◆ 塩基の置換

DNA の，あるヌクレオチドの塩基が別の塩基に置き換わる突然変異を（　　　　　）という。遺伝子領域に置換が生じた場合，次のことが起こる可能性がある。

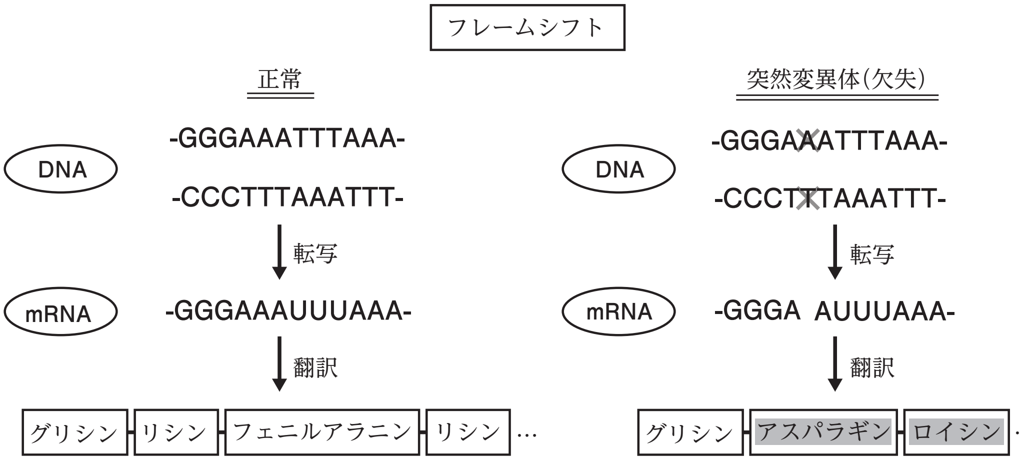
・塩基が置換しても，対応する位置のアミノ酸が変化しない（下図①）。
・塩基が置換することで，対応する位置のアミノ酸が変化する（下図②）。
・塩基が置換することで，対応する位置に終止コドンが生じる（下図③）。



1番目の塩基	U		C		A		G		3番目の塩基
	2番目の塩基								
U	UUU	フェニルアラニン	UCU	セリン	UAU	チロシン	UGU	システイン	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	ロイシン	UCA		UAA	終止コドン	UGA	終止コドン	A
	UUG		UCG		UAG		UGG	トリプトファン	G
C	CUU	ロイシン	CCU	プロリン	CAU	ヒスチジン	CGU	アルギニン	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	グルタミン	CGA		A
	CUG		CCG		CAG		CGG		G
A	AUU	イソロイシン	ACU	トレオニン	AAU	アスパラギン	AGU	セリン	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA		ACA		AAA	リシン	AGA	アルギニン	A
	AUG	開始コドン メチオニン	ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	バリン	GCU	アラニン	GAU	アスパラギン酸	GGU	グリシン	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	グルタミン酸	GGA		A
	GUG		GCG		GAG		GGG		G

◆ 塩基の挿入・欠失

DNA において，あるヌクレオチドが 1 つ挿入される突然変異を（　　　　　），あるヌクレオチドが 1 つ失われる突然変異を（　　　　　）という。挿入や欠失によって，遺伝子領域における 3 塩基ごとの読み枠がずれることがあり，これを（　　　　　　　　　）という。



フレームシフトでは，突然変異が起こった位置以降のアミノ酸配列が大きく変化したり，終止コドンが生じたりすることで，形質に大きな影響が出る場合がある。

Chapter3　遺伝的多様性

◆ 種間の遺伝的多様性

地球にはさまざまな生物種が存在し，それぞれ固有の形質をもっている。これらの形質の差は，それぞれの生物種が固有にもつ遺伝情報（ゲノム）が異なるために生じる。

バナナ	⇔	ヒト	⇔	チンパンジー
	60％が共通		98.8％が共通	

◆ 種内の遺伝的多様性

同種の個体であっても，遺伝情報は完全に同じではなく，個体差がある。ヒトの場合は，個人間で塩基配列の 99.9％が共通であるが，0.1％は異なる。このような遺伝的な違いが，個人間の形質の差の原因となっている場合が多い。

同種の個体間でみられる遺伝的多様性には，次のようなものがある。

・（　　　　　　　　）（SNP）：個体間でみられる，一塩基単位の違い

Aさん	Bさん	Cさん
A T G [C] A T G	A T G [T] A T G	A T G [G] A T G
T A C [G] T A C	T A C [A] T A C	T A C [C] T A C

まとめ

・生物の形質は，DNA の塩基配列の情報に基づいて現れる。

・DNA の塩基配列の変化（置換，挿入，欠失）は生物の形質に影響を与える。

Chapter4　演習問題

問　ある遺伝子の mRNA を調べたところ，塩基配列(a)が得られた。この遺伝子の 1 か所に突然変異が生じた個体について同様に塩基配列を調べたところ，塩基配列(b)が得られた。下の遺伝暗号表を参考にして，問に答えよ。

塩基配列(a)　……　AAGCCACUGGAAUGCAUC　……

塩基配列(b)　……　AAGCCACUGGAAUAGCAUC　……

	2番目の塩基				
1番目の塩基	U	C	A	G	3番目の塩基
U	UUU フェニルアラニン	UCU セリン	UAU チロシン	UGU システイン	U
U	UUC フェニルアラニン	UCC セリン	UAC チロシン	UGC システイン	C
U	UUA ロイシン	UCA セリン	UAA 終止コドン	UGA 終止コドン	A
U	UUG ロイシン	UCG セリン	UAG 終止コドン	UGG トリプトファン	G
C	CUU ロイシン	CCU プロリン	CAU ヒスチジン	CGU アルギニン	U
C	CUC ロイシン	CCC プロリン	CAC ヒスチジン	CGC アルギニン	C
C	CUA ロイシン	CCA プロリン	CAA グルタミン	CGA アルギニン	A
C	CUG ロイシン	CCG プロリン	CAG グルタミン	CGG アルギニン	G
A	AUU イソロイシン	ACU トレオニン	AAU アスパラギン	AGU セリン	U
A	AUC イソロイシン	ACC トレオニン	AAC アスパラギン	AGC セリン	C
A	AUA イソロイシン	ACA トレオニン	AAA リシン	AGA アルギニン	A
A	AUG 開始コドン メチオニン	ACG トレオニン	AAG リシン	AGG アルギニン	G
G	GUU バリン	GCU アラニン	GAU アスパラギン酸	GGU グリシン	U
G	GUC バリン	GCC アラニン	GAC アスパラギン酸	GGC グリシン	C
G	GUA バリン	GCA アラニン	GAA グルタミン酸	GGA グリシン	A
G	GUG バリン	GCG アラニン	GAG グルタミン酸	GGG グリシン	G

(1)　塩基配列(a)が転写・翻訳されてできるアミノ酸配列として正しいものを，表を参考にして次の①～⑤のうちから一つ選べ。なお，この領域で翻訳されるアミノ酸には必ずグリシンがあることがわかっている。

① リシン・プロリン・ロイシン・グリシン・システイン

② セリン・グルタミン・トリプトファン・グリシン・アラニン

③ アラニン・トレオニン・グリシン・メチオニン・ヒスチジン

④ リシン・プロリン・ロイシン・グルタミン酸・グリシン

⑤ アラニン・トレオニン・グルタミン・グリシン・メチオニン

(2)　塩基配列(b)に生じた突然変異の種類として適切なものを，次の①～⑤のうちから一つ選べ。

① 欠失　　② 挿入　　③ 逆位　　④ 重複　　⑤ 転座

第2講 PART1 確認問題

問1 生物の体内では，DNAの塩基配列に相補的な塩基配列をもったmRNAが合成（(ア)）され，さらにその情報をもとにタンパク質が合成（(イ)）されている。この一連の過程を「遺伝子の発現」という。遺伝情報は，(a)DNA → RNA →タンパク質のように一方向に流れている。

(1) 文中の（ ア ）に当てはまる語句として最も適当なものを，次の①～④のうちから一つ選べ。

① 転写　② 翻訳
③ 制御　④ 選択

(2) 文中の（ イ ）に当てはまる語句として最も適当なものを，次の①～④のうちから一つ選べ。

① 転写　② 翻訳
③ 制御　④ 選択

(3) 下線部(a)について，このことを何というか。最も適当なものを，次の①～④のうちから一つ選べ。

① エンドサイトーシス　② サイトカイン
③ スプライシング　④ セントラルドグマ

(4) 種内における遺伝的多様性について，一塩基多型のことをアルファベットで何というか。最も適当なものを，次の①～④のうちから一つ選べ。

① NADP　② SNP
③ AMP　④ ATP

問２　次の遺伝暗号表に関して，あとの問いに答えよ。

1番目の塩基	2番目の塩基 U	2番目の塩基 C	2番目の塩基 A	2番目の塩基 G	3番目の塩基
U	UUU UUC } フェニルアラニン UUA UUG } ロイシン	UCU UCC UCA UCG } セリン	UAU UAC } チロシン UAA UAG } 終止コドン	UGU UGC } システイン UGA　終止コドン UGG　トリプトファン	U C A G
C	CUU CUC CUA CUG } ロイシン	CCU CCC CCA CCG } プロリン	CAU CAC } ヒスチジン CAA CAG } グルタミン	CGU CGC CGA CGG } アルギニン	U C A G
A	AUU AUC AUA } イソロイシン AUG　開始コドン メチオニン	ACU ACC ACA ACG } トレオニン	AAU AAC } アスパラギン AAA AAG } リシン	AGU AGC } セリン AGA AGG } アルギニン	U C A G
G	GUU GUC GUA GUG } バリン	GCU GCC GCA GCG } アラニン	GAU GAC } アスパラギン酸 GAA GAG } グルタミン酸	GGU GGC GGA GGG } グリシン	U C A G

(1)　アミノ酸を指定するコドンが６種類あるアミノ酸は何か。最も適当なものを，次の①～④のうちから一つ選べ。

①　プロリン　　②　バリン

③　アルギニン　　④　グリシン

(2)　次の mRNA の塩基配列のうち，開始コドンであるメチオニンからはじめて５番目に指定されるアミノ酸として最も適当なものを，あとの①～④のうちから一つ選べ。ただし，塩基配列は左から右へ読まれるものとする。

AUGUCUACAUGGUUAGUUGUGGUGAGG

①　ロイシン　　②　イソロイシン

③　チロシン　　④　バリン

(3)　DNA に生じる突然変異において，ヌクレオチドの挿入や欠失によって，遺伝子領域における３塩基ごとの読み枠がずれることを何というか。最も適当なものを，次の①～④のうちから一つ選べ。

①　トリプレット　　②　アンチコドン

③　スプライシング　　④　フレームシフト

第２講　遺伝子の変化と多様性

PART1　塩基レベルの突然変異

問　(1)　③

(2)　②

PART2　染色体レベルの突然変異

問　図１：⑤

図２：④

図３：①

図４：③

第 2 講　PART1　確認問題　解答

問 1

(1)　①

解説：

DNA の塩基配列に相補的な塩基配列をもった mRNA が合成される過程のことを転写という。

(2)　②

解説：

mRNA の塩基配列に基づいてタンパク質が合成される過程のことを翻訳という。

(3)　④

解説：

遺伝情報は，DNA → RNA →タンパク質のように一方向に流れているという考えのことを，セントラルドグマという。

(4)　②

解説：

同種の個体の間で生じる，一塩基の違いのことを一塩基多型（SNP；スニップ）という。

問２

（1）　③

解説：
遺伝暗号表を詳しくみると，アミノ酸を指定するコドンの数に差があることがわかる。トリプトファンや開始コドンのメチオニンは１種類のコドンにのみ指定されるが，アルギニンなどは６種類のコドンによって指定される。

（2）　①

解説：
開始コドンから始まる塩基配列であること，３つの塩基で１つのアミノ酸を指定することから，対象となる塩基配列は 13 番目から 15 番目である UUA，アミノ酸はロイシンとなる。

（3）　④

解説：
挿入や欠失によって，遺伝子領域における３塩基ごとの読み枠がずれるフレームシフトが起こり，形質に大きな影響が出る場合がある。